

XXII Jornadas de Genética Forense

GHEP-ISFG

Faculdade de Medicina
Universidade de Coimbra

Coimbra, Portugal
18-22 de Setembro de 2017



Workshop: “APLICAÇÕES FORENSES DE MASSIVELY PARALLEL SEQUENCING”

Quinta-feira, 21 de setembro de 2017

O objetivo deste workshop é fornecer uma visão geral do estado atual e das tendências futuras da tecnologia Massively Parallel Sequencing (MPS) e suas aplicações na genética forense. Após duas apresentações gerais sobre os fundamentos teóricos/práticos básicos dos fluxos de trabalho da Illumina e ThermoFisher e das químicas de sequenciação, abordaremos as aplicações atuais da MPS ao estudo de marcadores SNP/INDEL (de identidade, ancestralidade e fenótipo), a análise do genoma do mtDNA (Região Controlo e Genoma Total), bem como a investigação dos marcadores STR de interesse forense. Finalmente, serão apresentadas as recomendações e atualizações da ISFG sobre alinhamento, anotação e nomenclatura dos dados da sequência de marcadores STR, assim como a utilização de módulos independentes de base de dados e análise para toda a gama de dados genotípicos produzidos através da tecnologia MPS. Para realizar esta atividade contamos com um grupo de oradores com experiência prévia em tecnologia MPS (todos pertencentes a laboratórios do GHEP) que nos darão uma visão prática das vantagens, limitações atuais e perspectivas futuras da MPS no campo da genética forense.

PROGRAMA - DIA COMPLETO

1.- *Massively Parallel Sequencing*: Situação atual, capacidades e tendências futuras em genética forense. (Informação dos resultados dos inquéritos ENFSI DNA WG e GHEP).

Antonio Alonso. Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses. Servicio de Biología. Madrid.

2.- Fluxo de trabalho do MiSeq FGx para a preparação das livrarias, a sequenciação e a análise. Aplicação dos painéis ForenSeq à identificação dos desaparecidos da Guerra Civil Espanhola. (Fundamentos da tecnologia, preparação de livrarias e DNA molde, deteção de fluorescência, software para análise e interpretação de dados, resumo dos painéis genéticos,...).

Ferran Casals. Genomics Core Facility. CEXS-Universitat Pompeu Fabra

3.- Fluxos de trabalho do Ion Torrent PGM/Ion Chef para a PCR de emulsão e a deteção de protões. Avaliação dos marcadores HID-Ion AmpliSeq™ Identity Panel nos Bascos. (Fundamentos da tecnologia, preparação de livrarias e DNA molde, deteção de protões, software para análise e interpretação de dados, resumo dos painéis genéticos,...).

Oscar Garcia Fernández. Unidad de Policia Científica. Laboratorio de Genetica Forense. Ertzaintza

4.- Genotipagem forense de SNPs através de MPS com Ion Torrent.

Maria de la Puente, Ana Mosquera, Christopher Phillips. Instituto de Ciencias Forenses. Universidade de Santiago de Compostela

5.- Análise por MPS de mtDNA: Região Controlo vs Genoma Total.

Vanesa Álvarez, Ana Mosquera, Maria de la Puente. Instituto de Ciencias Forenses. Universidade de Santiago de Compostela

6.- Fluxo de trabalho do Ion S5 / Ion Chef / Converge para a análise de STRs (ID Precision Globalfiler Panels).

Pedro Barrio. Instituto Nacional de Toxicologia y Ciencias Forenses. Servicio de Biología. Madrid.

7.- Considerações para o alinhamento, anotação e nomenclatura dos dados da sequência de STRs de uso forense - atualizações da ISFG Commission.

Christopher Phillips. Instituto de Ciencias Forenses. Universidade de Santiago de Compostela

8.- Utilização de bases de dados genéticas independentes e módulos de análise com dados de MPS: STRidER, Erasmus HIRISplex, USC Snipper, USC SPSmart e 1000 Genomes websites.

Christopher Phillips, Maria de la Puente, Ana Mosquera, Vanesa Álvarez. Instituto de Ciencias Forenses. Universidade de Santiago de Compostela